

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1932

N° 294

THÈSE

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PAR

Armand ALLOUCHE

Ancien Externe des Hôpitaux de Paris

Né le 3 Mars 1905 à Constantine (Algérie)

**Un nouveau cas
de Dysostose Cranio Faciale Héréditaire
(Maladie de Crouzon)**

Président de thèse ; M. Ch. ACHARD, Professeur

PARIS

LIBRAIRIE LE FRANÇOIS

91, BOULEVARD SAINT-GERMAIN, 91

1932



ANNÉE 1932

N°.....

THÈSE
POUR LE
DOCTORAT EN MÉDECINE
(DIPLOME D'ÉTAT)

PAR

Armand ALLOUCHE

Ancien Externe des Hôpitaux de Paris

Né le 3 Mars 1905 à Constantine (Algérie)

**Un nouveau cas
de Dysostose Cranio Faciale Héréditaire
(Maladie de Crouzon)**

Président de thèse ; M. Ch. ACHARD, Professeur

PARIS
LIBRAIRIE LE FRANÇOIS
91, BOULEVARD SAINT-GERMAIN, 91

1932

I. — PROFESSEURS

Le Doyen..... M. BALTHAZAR

	MM.
Anatomie	ROUVIERE.
Anatomie médico-chirurgicale et chirurgie expérimentale	GRÉGOIRE.
Physiologie	BINET.
Physique médicale.....	STROHL.
Chimie médicale.....	DESGREZ.
Bactériologie	LEMIERRE.
Parasitologie et histoire naturelle médicale	BRUMPT.
Pathologie et thérapeutique générales....	BAUDOUIN.
Pathologie médicale.....	CLERC.
Pathologie chirurgicale.....	LENORMANT.
Anatomie pathologique.....	ROUSSY.
Histologie	CHAMPY.
Pharmacologie et matière médicale.....	TIFFENEAU.
Thérapeutique	LÉPER.
Hygiène et Médecine préventive.....	TANON.
Médecine légale.....	BALTHAZAR.
Histoire de la médecine et de la chirurgie.	LAIGNEL-LAVASTINE.
Pathologie expérimentale et comparée....	FISSINGER.
Hydrologie thérapeutique et climatologie..	MAURICE VILLARET.
Clinique médicale.....	CARNOT.
	BEZANÇON.
	ACHARD.
Hygiène et clinique de la première enfance	MARCEL LABBÉ.
Clinique des maladies des enfants.....	LEREBoullet.
Clinique des maladies mentales et des ma- ladies de l'encéphale.....	NOBÉCOURT.
Clinique des maladies cutanées et syphi- litiques	H. CLAUDE.
Clinique des maladies du système nerveux	GOUGEROT.
Clinique des maladies infectieuses.....	GUILLAIN.
	TEISSIER.
	DELBET.
Clinique chirurgicale.....	HARTMANN.
	LEJARS.
	GOSSET.
Clinique ophtalmologique.....	TERRIEN.
Clinique urologique.....	LEGUEU.
Clinique d'accouchements.....	COUVELAIRE.
	BRINDEAU.
Clinique gynécologie.....	JEANNIN.
Clinique chirurgicale infantile et orthopé- die	J.-L. FAURE.
Clinique thérapeutique médicale.....	OMBREDANNE.
Clinique oto-rhino-laryngologique.....	Vaquez.
Clinique thérapeutique chirurgicale.....	SEBILEAU.
Clinique propédeutique.....	PIERRE DUVAL.
Clinique de la Tuberculose.....	SERGENT.
Professeur sans chaire.....	LÉON BERNARD.
	MAUCLAIRE.



II. — AGRÉGÉS EN EXERCICE

MM.

Neurologie et Psychiâtrie.....	ALAJOUANINE.
Pathologie médicale.....	AUBERTIN.
Pathologie médicale.....	BÉNARD HENRI.
Pathologie chirurgicale.....	BROCCQ.
Pathologie médicale.....	BRULE.
Pathologie chirurgicale.....	CADENAT.
Pathologie médicale.....	CATHALA.
Pathologie médicale.....	CHABROL.
Physiologie.....	CHAILLEY-BERT.
Pathologie médicale.....	CHEVALLIER.
Physique.....	DOGNON.
Pathologie médicale.....	DONZELOT.
Obstétrique.....	ECALLE.
Urologie.....	FEY.
Bactériologie.....	GASTINEL.
Pathologie chirurgicale.....	GATELLIER.
Pathologie chirurgicale.....	DE GAUDAR D'ALLAINES.
Histologie.....	GIROUD.
Pathologie médicale.....	HARVIER.
Pharmacologie.....	HAZARD.
Anatomie.....	HOVELACQUE.
Anatomie pathologique.....	HUGUENIN.
Pathologie médicale.....	HUTINEL.
Hygiène.....	JOANNON.
Chimie biologique.....	LABBÉ HENRI.
Pathologie médicale.....	LAROCHE GUY.
Pathologie chirurgicale.....	LEVEUF.
Neuro-psychiâtrie.....	LÉVY-VALENSL.
Pathologie médicale.....	LIAN.
Histologie.....	MILLOT.
Pathologie chirurgicale.....	MONDOR.
Pathologie médicale.....	MOREAU.
Pathologie chirurgicale.....	MOULONGUET.
Pathologie chirurgicale.....	MOURE.
Histologie.....	MULON.
Anatomie pathologique.....	OBERLING.
Anatomie.....	OLIVIER.
Médecine légale.....	PIÉDELIEVRE.
Obstétrique.....	PORTES.
Pathologie chirurgicale.....	QUÉNU.
Physiologie.....	RICHET Fils.
Chimie biologique.....	SANNIÉ.
Dermatologie et syphiligraphie.....	SÉZARY.
Pathologie médicale.....	VALLERY-RADOT.
	(Pasteur).
Obstétrique.....	VAUDESCAL.
Ophtalmologie.....	VELTER.
Histologie.....	VERNE.
Obstétrique.....	VIGNES.

III. — AGRÉGÉS RAPPELÉS A L'EXERCICE

POUR LE SERVICE DES EXAMENS

MM.

Obstétrique	GUENIOT.
Anatomie pathologique.....	LEQUEUX.
Parasitologie	LEROUX.
Histologie	NEVEU-LEMAIRE.
Physique	RETTNER.
	ZIMMERN.

IV. — AGRÉGÉS CHARGÉS DE COURS DE CLINIQUE

(ANNEXE)

A TITRE PERMANENT

MM.

Clinique médicale.....	ABRAMI.
Clinique médicale.....	CHIRAY.
Clinique médicale.....	DEBRÉ.
Clinique médicale.....	DUVOIR.
Clinique chirurgicale.....	HEITZ-BOYER.
Clinique chirurgicale.....	BASSET.
Clinique chirurgicale.....	CHEVASSU.
Clinique chirurgicale.....	MATHIEU.
Clinique obstétricale.....	MOCQUOT.
Clinique obstétricale.....	PROUST.
Clinique chirurgicale.....	SCHWARTZ.
Clinique chirurgicale.....	LE LORIER.
Clinique chirurgicale.....	LEVY-SOLAL.
Clinique chirurgicale.....	METZGER.

V. — CHARGÉS DE COURS

MM.

Chargé du cours de chirurgie orthopédique chez l'adulte pour les accidentés du travail, les mutilés de guerre et les infirmes adultes.....	MAUCLAIRE, profes- seur sans chaire.
Stomatologie	FREY.
Education physique.....	CHAILLEY-BERT.
Radiologie clinique.....	LEDOUX-LEBARD.
Puériculture	WEILL-HALLÉ.

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A LA MEMOIRE DE MON PERE

A MA MERE

MEIS ET AMICIS

A Monsieur le Professeur ACHARD

*En témoignage de respectueuse
reconnaissance pour l'hon-
neur qu'il nous a fait en ac-
ceptant la présidence de cette
thèse.*

A Monsieur le Docteur FLANDIN

*Pour la bienveillance qu'il nous
a témoignée au cours de nos
études médicales.*

A MES MAITRES DANS LES HOPITAUX

M. le Professeur SERGENT.

M. le Professeur WIDAL (*in memoriam*).

M. le Docteur BAUMGARTNER.

M. le Docteur LAUNAY.

M. le Docteur DE JONG (*in memoriam*).

M. le Docteur WEILL-HALLE.

M. le Docteur CAIN.

M. le Docteur SEVY-SOLAL.

A MES MAITRES DE LA FACULTE D'ALGER.

INTRODUCTION

La Dysostose cranio-faciale, dont nous nous proposons de rapporter un nouveau cas, est une maladie familiale, dystrophique, que l'on classe avec Crouzon dans le chapitre des dystrophies osseuses localisées.

Il s'agit là, d'un type clinique, familial et héréditaire décrit pour la première fois par Crouzon dans une communication faite à la Société Médicale des Hôpitaux de Paris, le 10 mai 1912, puis le 4 décembre 1913.

Chatelain, en 1914 en a fait l'objet de sa thèse inaugurale (Paris).

Puis on note les communications d'Apert et Bigot, de René Debré et de Mademoiselle Petot, de Comby, de Roubinowitch, Crouzon, Foulon et Gilbert Dreyfus enfin de Seval à la Société Médicale des Hôpitaux.

Monthus, et Chenevière à Paris, Pesme de Bordeaux ont étudié les troubles oculaires de cette affection.

Papillault et Desoille présentent à la Société Médicale des Hôpitaux une nosographie des Dysostoses crâniennes; enfin, Regnault et Crouzon mettent au point le mécanisme de ces déformations dans un travail présenté à la Société d'anatomie.

RAPPEL EMBRYOLOGIQUE

Le crâne se compose de deux parties bien différentes au point de vue embryologique, qui se différencient au deuxième mois environ : la base et la **voûte**.

A partir du deuxième mois, la base du crâne qui était purement membraneuse subit une transformation cartilagineuse. Puis, à cette ébauche cartilagineuse, fait suite comme c'est la règle une transformation osseuse.

Donc, 3 étapes pour la base : l'étape membraneuse, l'étape cartilagineuse et l'étape osseuse ; l'ossification se poursuivant progressivement après la naissance et étant complète vers l'âge de 7 ans (ce qui d'ailleurs ne veut pas dire que la croissance en soit arrêtée).

La voûte ne passe pas par l'étape cartilagineuse. La voûte passe directement de la membrane à l'os. Cette transformation est centrée par des point d'ossification. Elle se poursuit pendant des années après la naissance, pendant l'adolescence, n'étant pas même terminée à l'âge adulte. Elle n'est complète qu'à la fin de l'âge adulte, vers 40 ou 45 ans. C'est ce qui explique qu'à la naissance, il existe des parties membraneuses non ossifiées, les fontanelles, et que les su-

tures du crâne ne soient pas constituées définitivement.

Comme chacun sait, nous naissons avec 6 fontanelles.

Une antérieure correspondant au Bregma ;

Une postérieure au lambda ;

Deux antéro-latérales au ptérion ;

Deux postéro-latérales à l'astérion.

Il existe parfois des fontanelles surnuméraires dont les plus importantes sont : la fontanelle de Gerdy au niveau de la suture sagittale, et la fontanelle de la glabelle.

A ce propos rappelons qu'il existe :

Une suture sagittale entre les pariétaux.

Une suture métopique entre les 2 moitiés du frontal.

Une suture fronto-pariétale entre frontal et pariétaux.

Une suture lambdoïde entre occipital et pariétaux qui sont les principales.

C'est leur soudure prématurée, leur synostose qui est en grande partie responsable de certaines malformations crâniennes empêchant le crâne de se développer harmonieusement.

CLASSIFICATION

Les découvertes médicales des dernières années, la radiographie, ont ramené l'attention sur les maladies des os, et permis leur étude, alors que pendant longtemps elles n'intéressaient que les anthropologistes.

Si l'on cherche à classer les dystrophies crâniennes, on peut baser cette classification sur divers éléments. Pendant longtemps on n'a connu que les *classifications morphologiques*.

Virchow distinguait :

- Les macrocéphales (grosses têtes) ;
- Les microcéphales (petites têtes) ;
- Les dolichocéphales (têtes allongées).

Ces dolichocéphales se subdivisaient en :

- Dolichocéphales simples ;
- Sphénocéphales (en forme de coin) ;
- Leptocéphales (têtes étroites) ;
- Clinocéphales (en forme de selle) ;
- Brachycéphales (têtes larges) ;
- Platicéphales (têtes plates) ;
- Pachycéphales (têtes épaisses) ;
- Trochocéphales (têtes rondes) ;
- Plagiocéphales (têtes obliques).

Cette classification ne nous suffit plus. Il faudrait pouvoir disposer de classifications plus scientifiques. C'est encore extrêmement difficile. L'*anatomie pathologique* est incapable de nous fournir la base de cette classification. L'os, tissu conjonctif, tissu peu différencié réagit en effet à tous les agents dystrophiques et infectieux par des processus identiques d'hyperostose, de décalcification, qui s'associent de façons diverses, mais ne peuvent prétendre à une spécificité véritable.

Une *classification étiologique* serait certes bien plus séduisante. Mais dans les malformations et dystrophies des os du crâne, les cas que l'on peut étiqueter étiologiquement sont exceptionnels. C'est très rarement que l'on peut attribuer à la tuberculose, à la syphilis, à certaines mycoses des modifications des os du crâne.

Aussi en est-on réduit à l'heure actuelle à une *classification purement anatomique*.

Bertolotti englobe toutes ces dystrophies sous le nom d'oxycéphalie y comprenant d'ailleurs ;

- L'acrocéphalie ;
- La scaphocéphalie ;
- La trigonocéphalie ;
- La dysostose cranio-faciale.

Crouzon, suivi par l'école française a protesté contre cette manière de voir encore admise à l'étranger, puisqu'en Angleterre, Greig en 1921, dans un important travail, continue à décrire la dysostose cranio-

faciale, sous le nom d'oxycéphalie, et décrit par contre sous le nom de pseudo-oxycéphalie, ce qu'en France la plupart des auteurs actuels nomment oxycéphalie vraie.

Il semble qu'à l'heure actuelle on doive garder la classification que proposent MM. Papillault et Desoille dans une publication à la Société Médicale des Hôpitaux dans sa séance du 31 mai 1929.

La Scaphocéphalie : présente une soudure précoce de la suture sagittale : suivant les lois de Virchow, le crâne ne peut donc se développer transversalement mais pousse

en avant, grâce à la suture coronale, d'où la saillie du frontal.

en arrière, grâce à la suture pariéto-occipitale, d'où la saillie sus-occipitale.

en hauteur, grâce aux sutures pariéto-temporales.

Dans l'ensemble on a un aspect, « en carène » avec une crête longitudinale saillante.

L'acrocéphalie, que certains auteurs français nomment oxycéphalie, est due au contraire à une soudure précoce de la coronale qui empêche le développement : *en avant*, le crâne se développe toujours *en hauteur* mais la *largeur* reste normale. La traction *en arrière* donne à la partie inférieure du front un aspect étiré, presque concave, qui serait pour MM. Papillault et Desoille caractéristique.

la conséquence est que la face est généralement laissée en avant par rapport au crâne (prognathisme général de la face).

La trigonocéphalie est due à la soudure précoce de la suture métopique ou médio-frontale d'où, un front en coin, en vive arête verticale, et un aspect général en cœur lorsqu'on regarde les moulages par en haut.

Tels sont les aspects typiques; mais la pression intra-cranienne due à la soudure précoce d'une suture, détermine secondairement les phénomènes les plus variés suivant l'époque où elle se manifeste et suivant les points faibles du crâne. Le crâne peut faiblir au niveau du bregma, au niveau d'une fontanelle anormale médio-frontale, du sus-occipital formant dans l'acrocéphalie une saillie rétro-lambdaïde fréquente. Ce sont des ectopies compensatrices. La même pression s'exerçant sur le plafond orbitaire, peut déterminer à elle seule l'exophtalmie.

Quant à la dysostose cranio-faciale qui fait l'objet de notre travail, quelles sont ses caractéristiques?

Nous rappellerons qu'il n'existe que deux crânes sur lesquels on puisse étudier cette affection. Ils ont été décrits comme nous le verrons par F. Regnault, puis par F. Regnault et Crouzon. Quand on reprend les observations des malades décrits par Crouzon on voit que « ce n'est pas la lésion crânienne primitive de la voûte qui est la plus caractéristique, parce qu'elle est variable », la suture atteinte peut ne pas toujours

être la même, et les ectasies compensatrices peuvent, elles aussi être diverses « on a ainsi, tantôt un frontal dilaté en capsule, tantôt un occipital refoulé en arrière et en bas, tantôt un renflement des écailles temporales, tantôt une large bosse à la place de la fontanelle bregmatique (Regnault et Crouzon) ».

C'est ainsi que le crâne de maladie de Crouzon a une allure de trigonocéphale, mais ce n'est pas là de la trigonocéphalie vraie. Dans la trigonocéphalie, la suture métopique soudée, donne un coin, une arête verticale ou même oblique en arrière et en bas. Dans le crâne de dysostose cranio-faciale au contraire il y a une bosse limitée, à la partie supérieure de la suture métopique (la partie du front située au-dessous de cette bosse ayant une courbe presque normale) et qui est due à une ectasie compensatrice se faisant au niveau d'une fontanelle métopique anormale. L'aspect des deux crânes n'est donc pas le même et la cause de la déformation frontale est inverse.

Le syndrome d'hypertension déformant le plafond orbitaire, produisant l'exophtalmie et étranglant le nerf optique est constant. Mais ce syndrome peut se voir dans l'acrocéphalie.

Plus caractéristiques sont donc les malformations faciales. On voit que le maxillaire supérieur droit est plus étroit que le gauche, d'où une asymétrie dans la hauteur des orbites. L'apophyse orbitaire externe, l'os zygomatique, le rebord orbitaire droit sont atrophiés, et plus minces qu'à gauche. L'épaisseur du maxillaire et du palais est réduite à presque rien. On

note aussi une synostose des deux os nasaux que semble continuer une synostose précoce probable de la partie inférieure de la métopique.

En somme, nous voyons donc que c'est bien le terme de dysostose qui convient pour exprimer la multiplicité des lésions, les unes tenant à l'arrêt d'accroissement interstitiel, les autres aux synostoses suturales.

Pour résumer on aurait donc la classification anatomique suivante :

Scaphocéphalie : synostose prématurée de la suture sagittale.

Acrocéphalie : synostose prématurée de la suture coronale.

Trigonocéphalie : synostose prématurée de la suture métopique.

Dysostose cranio-faciale : synostose d'une ou plusieurs sutures accompagnées de troubles faciaux.

Ces lésions peuvent s'accompagner d'ectopies compensatrices et d'hyperpression sur le plafond orbitaire entraînant l'exophtalmie et parfois la cécité. Cette complication est fréquente dans l'acrocéphalie, constante dans la dysostose cranio-faciale.

MECANISME DES DEFORMATIONS

Il nous semble important de faire mention des travaux de Crouzon et Regnault communiqués à la Société d'anatomie au mois de Juin 1929, qui ont mis au point le mécanisme des déformations de cette affection.

Pour ces auteurs, le terme de dysostose donné à cette affection par Crouzon lors de sa première description avait été choisi pour éviter de se prononcer sur le mécanisme du syndrome et pour rester autant que possible sur le terrain clinique.

Ils reconnaissent aujourd'hui qu'au point de vue anatomo-pathologique ce terme convient « pour exprimer la multiplicité des lésions, les unes tenant à l'arrêt d'accroissement interstitiel, les autres aux synostoses suturales ».

Pour comprendre le mécanisme de ces déformations il faut considérer la dysostose cranio-faciale dans son évolution complète.

PREMIÈRE PHASE. — La dysostose apparaît chez le fœtus où après la naissance, elle diffère au crâne et à la face.

1° *Au crâne.* — On observe d'abord une inflammation de la région suturale qui amène la sténose, puis la synostose. Pour Virchow, et après lui cette opinion est restée longtemps classique, la soudure des sutures était la lésion première et la cause unique de la déformation du crâne. Suivant la ou les sutures frappées par la synostose; les anthropologistes décrivaient des types cliniques spéciaux, la trigonocéphalie par soudure métopique, la scaphocéphalie par soudure sagittale, l'oxycéphalie par soudures coronales et lambdoïde etc... En réalité, la dysostose débute par une inflammation de la région suturale qui produit d'abord un arrêt d'accroissement et se termine par une synostose.

La dysostose, outre les arrêts de développement inflammatoire, peut frapper les os d'arrêt d'ossification sans inflammation; ainsi elle produit des fontanelles anormales, comme celle métopique que nous retrouverons.

2° *A la face.* — La dysostose produit ici non pas des troubles inflammatoires, mais des troubles d'accroissement. Les maxillaires supérieurs notamment sont hypoplasiés très fortement avec voûte ogivale et absence des sinus. Il semblerait qu'un artiste ait modelé la face en appuyant fortement les deux pouces d'avant en arrière de chaque côté du nez. La mandibule bien développée proémine au devant des maxillaires supérieurs atrophiés. L'espace interorbitaire atteint par la dysostose s'élargit sous la pression du cerveau (Hypertélorisme des pédiatres).

DEUXIÈME PHASE. — Ectasies compensatrices du crâne.

Elles se produisent chez le fœtus ou après la naissance, elles augmentent tant que le cerveau s'accroît et que le crâne offre des régions extensibles. Alors que les parties sténosées de la boîte crânienne résistent à la poussée, celles restées saines s'accroissent, se dilatent, forment des ectasies compensatrices. On a ainsi tantôt un frontal dilaté en capsule, tantôt un renflement des écailles temporales, tantôt une large bosse à la place de la fontanelle bregmatique.

Ces déformations par ectasie compensatrice s'ajoutent à celles produites précédemment et augmentent la variété des types qui peuvent ainsi s'accroître jusqu'à la caricature.

Les sujets les plus déformés sont rarement ceux qui présentent des troubles morbides, car le cerveau grâce à l'ectasie compensatrice y éprouve une moindre compression. Les régions ectasiées présentent sur les radiographies un aspect cérébriforme dû aux empreintes digitales marquées plus profondément sur l'endocrane.

TROISIÈME PHASE. — Compression du cerveau. Syndrome dysostotique. L'arrêt de développement :

a) Peut rester limité, s'arrêter et le sujet, grâce aux ectasies compensatrices, échapper aux symptômes morbides.

b) En d'autres cas, l'arrêt de développement se généralise de bonne heure, avant que les ectasies com-

pensatrices se produisent; le sujet passe alors directement de la première phase à la troisième.

c) Il se généralise après la production des ectasies compensatrices; alors, les déformations et les complications de cette troisième phase se surajoutent à celles de la deuxième.

L'arrêt d'accroissement est dû :

1° A l'arrêt de croissance interstitielle des os du crâne, qui sont épaissis, éburnés.

2° Aux synostoses suturales; celles-ci débutent par la table interne, alors que les sutures existent encore sur l'exocrane. Pour juger de la synostose, il faut voir la table interne.

Un signe caractéristique indique, sur le vivant, la compression du cerveau, c'est la présence d'une bosse limitée à la partie supérieure de la suture métopique. Une telle bosse est souvent notée dans les observations de dysostose. Elle fait saillie à la partie supérieure du frontal. On ne la confondra pas avec la saillie de la région bregmatique, formant souvent une capsule très étendue, qui est une ectasie de compensation. Elle peut se former après la production de cette capsule. Elle se produit sur une fontanelle anormale que la pression interne fait saillir; l'ossification forme ainsi une bosse limitée. Ce fait a été constaté dans une observation où existait à la naissance du dysostotique, une fontanelle métopique qui s'est ensuite ossifiée en bosse.

C'est surtout à la base du crâne que la pression in-

terne trouve des lieux de faible résistance, notamment à la selle turcique où le sinus sphénoïdal cède. On observe sur la base du crâne, l'écrasement du sinus sphénoïdal et de la gouttière optique. Le premier étage peut aussi céder et former un plan très oblique d'avant en arrière.

Il résulte de cette compression du cerveau :

1° Des troubles céphalalgiques : diminution de l'intelligence, qui peut chez certains sujets aller jusqu'à l'idiotie.

2° De l'odorat, amenant chez presque tous les sujets l'anosmie complète.

3° De la vue, l'exophtalmie est de règle, elle est due à la fois à la diminution du diamètre antéro-postérieur de l'orbite et à la dysostose des maxillaires. Souvent il se produit un strabisme divergent, parfois du nystagmus. Enfin la compression du nerf optique amène une cécité progressive par atrophie de la papille.

Comme document justificatif des opinions qu'ils avancent. Ces auteurs étudient un crâne de dysostose cranio-faciale conservé au musée Broca (Sté d'anthropologie).

Son caractère saillant est une bosse limitée à la partie supérieure de la région métopique, qui est séparée de la glabelle par une rainure de 18 millimètres, des parties latérales fuyantes du frontal par deux dépressions qui fixent sa largeur à 45 mm, posté-

rieurement elle se prolonge sans dépression avec la voute cranienne. Il s'agit là d'une fontanelle métopique anormale que la pression intracranienné a fait saillir et qui s'est ossifiée en bosse, évolution que Crouzon a pu suivre chez un de ses malades. Ce fait prouve une fois de plus, que la dysostose précède la synostose prématurée; celle-ci lui est secondaire.

La forme du crâne est trigonocéphale atténuée, avec deux bosses pariétales saillantes pour les angles postérieurs et la précédente bosse pour l'angle antérieur. Il est très brachycéphale : indice de 86,6 avec un diamètre antéro-postérieur maximum de 164 et transverse de 142 millimètres.

La circonférence du crâne est de 490, la courbe sus-auriculaire 290 millimètres.

En pratiquant la section horizontale du crâne, on reconnaît que sa paroi épaissie mesure 6 à 7 millimètres en avant et en arrière et 2 à 5 millimètres latéralement. L'os est lourd, éburné, avec un diploé diminué et dense.

Les sutures de la voute sur l'exocrane commencent à s'effacer mais restent visibles; sur l'endocrane, elles sont toutes effacées.

L'endocrane ne présente pas d'impressions digitales, la résistance de la paroi ne les a pas permises. La base au contraire a cédé à la pression et est déformée. *Au premier étage*, le plafond orbitaire est abaissé, l'apophyse crista galli déviée à droite, le corps du sphénoïde et ses petites ailes sont abaissées fortement, la gouttière du nerf optique est effacée.

Au deuxième étage, la fosse pituitaire est écrasée et effacée, les parois latérales de la selle turcique sont en déclivité douce, l'apophyse clinoidé antérieure abaissée se joint à l'apophyse clinoidé moyenne pour former un canal carotidien. Les fosses temporales ne sont pas profondes. Les rochers sont tordus à l'avant sur leur axe, de sorte que leurs faces postérieures au troisième étage sont en déclivité douce.

Le troisième étage présente des fosses cérébelleuses larges et étendues.

L'angle sphénoïde est ouvert à 146 degrés. La pression intra crânienne s'est surtout exercée sur la selle turcique et, au premier étage, les petites ailes du sphénoïde, le sinus sphénoïdal et la gouttière optique; elle explique la cécité si fréquente dans la dysostose cranio-faciale.

A l'encontre des observations des sujets vivants, la face n'offre pas d'atrophie marquée comme chez les sujets vivants étudiés par Crouzon. Les maxillaires sont développés, avec des sinus convenables, la voûte palatine est normale. La mandibule ne proémine pas sur les maxillaires. Mais la dysostose s'y marque par une minceur et une fragilité très grande des os.

Les orbites sont bien conformées, diamètre horizontal : 30 millimètres, diamètre vertical 32. Ils sont peu profonds : 37 millimètres. L'espace interorbitaire est de 21 millimètres; donc pas d'hypertélorisme. Le nez n'est pas écrasé à sa racine, il présente de gros os nasaux larges et saillants inférieurement; le nez devait être fortement busqué et épais. La cloison nasale est

déviée à gauche. Hauteur du nez 44 millimètres; largeur 22; indice 50.

Mesures complémentaires :

Diamètre naso-alvéolaire, 62.

Diamètre Bizygomatique, 119.

Diamètre Bigoniaque, 88.

DESCRIPTION CLINIQUE

La dysostose cranio-faciale décrite pour la première fois par Crouzon dans sa communication princeps à la Société Médicale des Hôpitaux du 12 mai 1912 est caractérisée par :

1° Une déformation cranienne rappelant dans certains cas l'acrocéphalie.

2° Des malformations faciales portant sur le nez et sur la machoire et donnant lieu à un prognathisme inférieur.

3° Des troubles oculaires : exophtalmie, strabisme divergent et diminution de la vision.

Cette triade symptomatique s'observe la plupart du temps chez plusieurs sujets d'une même famille. Elle a un caractère *héréditaire et familial* qui s'ajoute à la triade énoncée.

Une remarque cependant s'impose. Il faut entendre héréditaire au sens mendélien du mot; une dystrophie héréditaire est un caractère nécessaire qui n'apparaîtra que par hasard, si le père et la mère possèdent tous deux des gamètes ayant ce caractère et si ces gamètes se joignent. Une maladie héréditaire peut

donc, et le hasard seul commande, apparaît chez tous les enfants, chez un seul ou chez aucun. Cliniquement, il est difficile de savoir si une maladie est héréditaire (au sens mendélien). Le fait qu'elle apparaît chez plusieurs membres d'une même famille ne le prouve pas. Crouzon lui-même (hérédité dans les maladies du système nerveux : journal médical français, septembre 1926) écrit : il ne semble pas que l'on puisse toujours constater une proportion mendélienne dans la dysostose cranio-faciale héréditaire.

Quoiqu'il en soit, cette affection est peu fréquente, on ne connaît guère qu'une quinzaine de cas décrits sous ce nom dans la littérature médicale. Il est vraisemblable cependant que de nombreux cas de dysostose ont été décrits sous d'autres noms en particulier sous le nom d'oxycéphalie avant la description princeps.

Des différentes communications et présentations faites depuis 1912 et dont on trouvera la liste dans le chapitre (Bibliographie) il résulte qu'il s'agit là d'une malformation osseuse curieuse atteignant le crâne et la face et ayant un caractère héréditaire. La description de cette déformation est une contribution au chapitre de dystrophies osseuses localisées, chapitre différent de celui des dystrophies systématisées; dans le groupe des dystrophies osseuses systématisées en effet, les dystrophies portent sur un système osseux particulier et produisent des malformations dispersées sur différentes parties du corps. Telle est l'Achondroplasie, telle est encore la Dysostose cléi-

do-cranienne de Pierre Marie et Sainton, telle est la Dysplasie periostale.

Au contraire, dans la maladie de Crouzon les malformations portent sur l'ensemble du crâne et de la face laissant intactes les autres parties du squelette.

Le tableau-clinique en somme est donc constitué par :

1° *La déformation du crâne.*

Cette déformation typique est une bosse de consistance dure, qui fait saillie aux bords supérieurs de l'os frontal. Cet os s'élève quelquefois en forme de tour, ou au contraire avec une certaine obliquité. Parfois, il existe une zone dépressible au sommet de la bosse. Cette bosse est souvent prolongée par une crête transversale, où au contraire par une crête antéro-postérieure, qui, chez certains malades existe seule, et comme une forme fruste de la malformation. Au total, le crâne peut prendre l'aspect du crâne en tour dans certains cas, mais il a souvent un aspect spécial par suite de la bosse superposée au frontal. Quelquefois l'aspect général peut être celui du crâne en carène, (scaphocéphalie), où d'un crâne en forme de coin (trigonocéphalie). Dans certains cas, en outre, par suite de l'élargissement de la région temporo-pariétale il peut y avoir brachycéphalie.

2° *La déformation de la face.*

Elle porte surtout sur le menton et sur le nez, elle est presque toujours la même, et donne à tous ces malades un air de famille; le nez est le plus souvent ar-

qué; il en résulte un profil (en bec de perroquet) qui contraste avec l'écrasement et l'élargissement de la racine du nez. La malformation faciale est complétée par le *prognathisme du maxillaire inférieur*. La lèvre inférieure fait une saillie marquée, les dents inférieures sont en avant de la lèvre supérieure. Il y a brièveté de la lèvre supérieure et le plus souvent atrophie du maxillaire supérieur. En ce qui concerne le système dentaire, il n'est pas constant qu'il soit atteint, chez certains malades la dentition est tout à fait normale.

3° *Les troubles oculaires.*

Ceux-ci consistent d'abord dans une *exophtalmie*. Cette exophtalmie est très variable dans ses degrés, mais elle est un symptôme constant. Certains malades ont les yeux complètement exorbités, à fleur de tête. Chez l'un d'eux il a fallu faire une suture des paupières. A cette exophtalmie est associé le plus souvent, un strabisme externe bilatéral où unilatéral; dans certains cas, permanent, dans d'autres, intermittent.

Chez aucun malade, la musculature interne n'a été atteinte.

Plus importantes sont les lésions du *nerf optique*, elles sont peu marquées chez certains malades, accentuées au contraire chez d'autres. Le plus souvent, il s'agit d'une décoloration de la papille avec atrophie optique, cependant Chatelain a constaté dans une observation, des lésions de stase papillaire. D'une façon générale, l'évolution des lésions est tellement

lente, que l'atrophie se constitue sans signe de stase. Quoiqu'il en soit, chez certains malades elles entraînent une amblyopie marquée, et même une cécité complète.

4° A cette triade symptomatique il convient d'ajouter un caractère important; c'est la notion de l'hérédité, qui contribue beaucoup à la distinguer des autres dysostoses cranio-faciales. Cette notion est en effet des plus impressionnantes.

Dans l'observation princeps il existe deux cas typiques dans la même famille par hérédité directe, la mère et le fils, deux cas frustes dans la génération du fils, soit trois cas sur onze personnes dans cette génération du fils.

Un cas sur quinze dans la génération de la mère, soit 4 cas sur 38 personnes de la même famille.

Dans le cas publié par Crouzon et Chatelain, sur 4 personnes connues, deux étaient atteintes de dysostose.

Dans la famille S..., présentée par Crouzon en 1915, deux malades étaient atteints sur 8 dans la génération du père. Cinq sur douze dans la génération des enfants.

Au total, sept malades sur vingt chez les membres connus de la famille.

Dans l'observation d'Apert et Bigot.

Trois malades atteints sur 23 personnes connues, deux sur 18 dans la génération de la mère.

Dans l'observation de R. Delré et Petot.

Quatre malades sur 14 dans la génération des en-

fants, cinq malades sur 12 dans la génération de la mère, deux malades sur 4 dans la génération des Grands parents, soit 11 malades sur 36.

Dans l'observation de Crouzon et Seval.

Le père et la fille étaient atteints seuls sur un nombre indéterminé de personnes dans la famille.

Dans le cas que nous décrivons, sur trois frères, deux sont atteints de cette malformation.

Il s'agit donc bien là d'un caractère héréditaire familial. Enfin comme dans toutes les maladies familiales, on signale des cas isolés, ce sont ceux de Kuttner, de Comby, ceux de Roubinowitch, Crouzon, Foulon et Dreyfus.

5° On a signalé d'autres troubles, c'est ainsi que chez l'enfant appartenant à l'observation princeps, on avait noté des crises convulsives, mais elles ne se sont pas reproduites. Chez un autre malade, on a constaté de l'incontinence d'urines. Très rarement, chez d'autres malades, on a vu des malformations osseuses : chez une malade quelques signes de rachitisme, chez une autre une dépression sternale, chez une autre malade une légère cyphose vertébrale. Mais dans aucun des cas il n'y a eu de lésions cranio-faciales.

Enfin des troubles psychiques ont été signalés chez quelques malades. Un certain degré d'arriération mentale, un retard intellectuel dus aux troubles visuels; dans certains cas il s'agit d'anomalies psychi-

ques caractérisées surtout par de l'instabilité ou de la tubulence.

On a insisté aussi sur les troubles de l'odorat déterminant chez beaucoup de sujets, une anosmie complète.

Ainsi donc on peut admettre avec Crouzon que le syndrome dystrophique décrit est caractérisé par : une déformation crânienne, une déformation faciale, des troubles oculaires, auxquels se joint cette notion essentielle de l'hérédité et du caractère familial.

Formes cliniques

A côté de ces formes où tous les signes pour ainsi dire se trouvent réunis, on a décrit des cas frustes.

Dans la famille ayant servi à la description principes de Crôuzon, on trouve :

— Jacques a été rachitique, son crâne est à peu près normal, cependant il existe une très légère crête antéro-postérieure au niveau de l'os frontal.

— Ernest présente une crête antéro-postérieure très nette, mais ne s'accompagnant pas de bosse.

Le cas de Desoille (Loc. cit.) pourrait bien être pour cet auteur une dysostose cranio-faciale.

Enfin tout récemment MM. Laignel-Lavastine et Boquien présentent à la Société de neurologie le 5 février 1931 deux enfants de 15 ans atteints de dysostose cranio-faciale de Crouzon.

Leur affection se distingue de la forme habituelle par l'absence de déformations faciales (nez en bec de perroquet, prognathisme du maxillaire inférieur) mais

elle s'y rattache par l'exophtalmie, la décoloration des papilles, l'aspect cérébriforme des os du crâne.

Nous rappellerons enfin pour mémoire les cas isolés de Kuttner, de Comby et de Roubinowitch.

Evolution : Cette affection apparaît dès la naissance mais on ne peut dire cependant qu'elle soit absolument congénitale. Chez certains, les malformations crâniennes et faciales n'apparaissent que quelques mois après la naissance, dans certains cas enfin, les troubles oculaires existent dès la naissance et les déformations crâniennes et faciales sont plus tardives.

Chatelain dans sa thèse disait que les malades observés étaient nés sans déformation crânienne, cela est incontestable dans l'observation de Roger X... Crouzon a pu voir une photographie de l'enfant à deux mois et sa tête ne présentait alors rien d'anormal, de même chez le nourrisson dont le cas a été étudié par Crouzon et Chatelain ; tout fut normal jusqu'à l'âge de 5 mois 1/2; Chatelain admet dans sa thèse que les troubles oculaires existent presque toujours à la naissance, nous avons vu dans l'observation de Debré et Petot, que dans cette famille les yeux sont toujours atteints à la naissance et les os ne se déforment qu'à partir de la première année. Les malformations cranio-faciales semblent avoir atteint un maximum vers l'âge de 7 mois; la mère qui a eu 4 enfants déclare que, à la naissance, elle a toujours pu savoir d'après l'aspect des yeux si ses enfants allaient être normaux; il semble bien que les

déformations soient fixées dans les premières années.

Cette évolution progressive se retrouve également dans l'état du nerf optique, mais, contrairement aux lésions crâniennes et faciales qui peut-être sont constituées dans les premières années au mois d'après l'apparence clinique, il semble que, en ce qui concerne les lésions du nerf optique elles aient tendance à progresser chez certains malades du moins; toutefois ainsi que Chatelain l'a fait observer, les modifications papillaires peuvent s'arrêter dans leur évolution et la proportion des malades ayant perdu complètement la vue est relativement faible.

Radiographie : L'étude radiographique de la dyssostose cranio-faciale a été faite dans les premières observations, mais a été surtout précisée par Chatelain dans sa thèse; la radiographie montre d'une façon générale, d'abord, l'état de la voûte caractérisée par l'élévation de la région frontale, une tuméfaction médiane souvent en plateau, puis une courbure jusqu'à la protubérance occipitale externe.

L'étude de la voûte, montre

L'abondance et la profondeur des impressions digitales surtout dans la région frontale séparées par des crêtes osseuses. Souvent un aspect cérébriforme et feuilleté, constitué par des lignes sinueuses.

Un amincissement de la paroi osseuse sauf dans la région occipitale.

Enfin on constate le plus souvent une synostose complète.

Base du crâne :

Elle présente souvent :

Plan ethmoïdal incliné par degrés.

Une selle turcique agrandie mais régulière et normale.

Des fosses cérébelleuses situées plus bas que les fosses cérébrales moyennes.

Massif facial :

Cavités orbitaires réduites dans leur profondeur.

Maxillaire supérieur réduit dans sa hauteur.

Prognathisme du maxillaire inférieur.

Sinus osseux peu développés.

Si l'on étudie l'angle sphénoïdal caractérisé par trois points :

Le *nasion*, c'est-à-dire le point de jonction naso-frontal;

L'*épiphion* ou tubercule ptérygoïdien;

Le *basion* ou limite antérieure du trou occipital on voit que cet angle est de 130 à 135 degrés sur les

crânes normaux ; dans la dysostose cranio-façiale, il est plutôt diminué, il y a cyphose basilaire alors que chez les crânes acrocéphales il y a augmentation de cet angle ou lordose basilaire.

Si l'on étudie aussi l'angle facial constitué par la ligne naso-maxillaire et la ligne allant du rebord avéolaire au trou auditif on voit que cet angle facial est en général augmenté, normalement il est de 55 degrés.

Il ne semble pas qu'il y ait de modifications de l'angle basilaire de Broca, c'est-à-dire de l'angle formé par la ligne naso-basilaire et la ligne opistho-basilaire.

Diagnostic.

Le diagnostic de la dysostose cranio-façiale doit se faire avec un certain nombre de malformations.

1° Les malformations cranio-façiales diffuses :

a) Liées à une cause générale :

Nous laisserons de côté immédiatement l'*acromégalie* qui déforme la face, lui donnant un aspect de polichinelle et qui pourrait, à première vue quelquefois, prêter à confusion. Mais il s'agit là d'une confusion qui ne peut persister plus longtemps. L'*acromégalie* porte sur les extrémités des membres et a comme cause une lésion hypophysaire.

Nous n'insisterons pas davantage sur le *leontiasis ossea* qui est une hyperostose progressive diffuse.

Ni sur les *ostéites diffuses*, acquises, syphilitiques ou autres.

b) Eliminons les malformations cranio-faciales, qui sont liées ou associées à un état pathologique encéphalique: tout d'abord les malformations du crâne et de la face :

La *microcéphalie*, associée le plus souvent à un arrêt de développement du cerveau, à l'idiotie.

L'*hydrocéphalie* où le crâne est augmenté dans toutes ses dimensions et qui s'accompagne de béance de la fontanelle antérieure (alors que dans la dysostose la bosse est dure) et dans laquelle il y a intégrité du massif facial et atteinte secondaire du système nerveux central.

2° Les malformations cranio-faciales systématisées ou étendues à d'autres régions que le crâne et la face.

C'est tout d'abord la *dysostose cléido crânienne héréditaire*, décrite par Pierre Marie et Sainton en 1897. Il s'agit là d'un syndrome caractérisé par un défaut d'ossification des fontanelles, une aplasie claviculaire ayant un caractère héréditaire : c'est une dysplasie périostale hypoplastique. La localisation et l'aspect clinique, tant par l'aspect du crâne et de la face, que par les troubles fonctionnels résultant de l'absence de clavicule suffisent à faire rapidement le diagnostic.

Il faut éliminer également la *dystrophie hyperplasique familiale périostale* (Drierzynsky) qui est carac-

térisée par un crâne acrocéphale avec épaissement et raccourcissement des phalanges.

Enfin l'*acrocéphalo-syndactylie d'Apert* qui est une malformation limitée au crâne et caractérisée par l'Acrocéphalie, mais associée d'autre part à une syndactylie; elle ne présente aucun caractère héréditaire.

3° Les dystrophies cranio-faciales localisées :

a) Parmi celles qui prédominent à la face citons d'abord une affection curieuse :

L'*hypertélorisme oculaire* décrit par Greig en 1924. Le mot Hypertélorisme voulant dire « très grande séparation entre les yeux ». Cette affection a été l'objet d'une revue générale de M. Comby « archives de médecine des enfants, septembre 1927, et d'une communication de M. Apert (Sté de pédiatrie, mai 1926). Il existe là, un pont nasal très large, avec hypertrophie des os et il y a synostose des sutures crâniennes comme dans la véritable acrocéphalie ; les cavités orbitaires sont larges et profondes; il y a une ouverture nasale grande avec largeur des lames criblées; comme on le voit, il s'agit là d'une dysostose cranio-faciale et qui ne présente aucun caractère héréditaire ni familial.

Nous citerons aussi les malformations faciales dues à l'Adénoidisme, qui peuvent y ressembler. Une malade citée par Crouzon avait été prise pour une adénoidienne ;

b) Les dystrophies localisées prédominant au crâne. Nous éliminerons :

La Trigonocéphalie par synostose prématurée, le plus souvent caractérisée par deux bosses pariétales ou deux bosses frontales, médianes, qui constituent ainsi deux angles : c'est une déformation isolée.

La Scaphocéphalie avec arrêt transversal du développement et allongement du crâne, qui a l'apparence de la coque d'un vaisseau et qui est également une déformation isolée. Nous les avons d'ailleurs longuement étudiées dans le chapitre classification.

L'Hémicraniose décrite par Brissaud et Lereboullet en 1903, il s'agit d'une tuméfaction du crâne de nature osseuse, le plus souvent latérale et asymétrique, qui peut s'accompagner d'exophtalmie, mais qui ne s'accompagne pas de malformation faciale; c'est une déformation qui, le plus souvent est acquise, parfois associée à une tumeur cérébrale et qui n'a aucun caractère héréditaire.

Nous en arrivons enfin au diagnostic le plus important celui du *Syndrome oxycéphalique* ou *Acrocéphalique*. Il s'agit là du crâne en tour où « turricéphalie ». Ce syndrome individualisé par Virchow est dû comme nous l'avons vu, à une fermeture précoce des sutures transversales. Le développement en hauteur l'emporte sur le développement en largeur ; le crâne est élevé verticalement ou rejeté en arrière donnant l'aspect de microcéphalie. Il existe des signes oculaires qui ont été étudiés dans la thèse de Patry (Paris 1905). Ces troubles oculaires ne diffèrent pas de ceux qu'on observe dans certaines névrites optiques familiales, conditionnées par les lésions osseuses de

la base. Ces troubles sont, soit de l'exophtalmie, soit de la névrite optique, soit de l'atrophie optique. On a signalé dans quelques cas des malformations de la face.

L'acrocéphalie n'apparaît en général que vers 2 ou 3 ans. Enfin, l'hérédité n'existe pas, quoique Hanotte dans sa thèse (Paris 1898), ait rapporté un cas de Hamy où l'acrocéphalie était héréditaire. Schuller a rapporté aussi un cas où le père et le fils avaient tous deux un crâne en forme de dôme et Celler a observé deux jumeaux acrocéphaliques; peut-être comme le pense Crouzon, s'agissait-il dans ces cas non d'acrocéphalie, mais du syndrome dysostotique que nous décrivons.

Bertolotti a du reste élargi le cadre de l'acrocéphalie, dont il a fait une dystrophie osseuse plus étendue. Il en a fait une étude radiographique (iconographie de la Salpêtrière, janvier 1912). Mais si l'on étudie d'une part la clinique, et d'autre part la radiographie, on peut voir que les différences entre dysostose et acrocéphalie sont les suivantes : Dans la dysostose cranio faciale il existe le plus souvent une tumeur qui est véritablement posée sur le crâne et qui donne un aspect tout à fait spécial. Dans la dysostose il y a des modifications de la face très importantes ; elles sont au contraire rares dans l'acrocéphalie. L'exophtalmie est marquée dans la dysostose, alors qu'elle est modérée dans l'acrocéphalie. La dysostose n'est pas constituée dès la naissance, mais elle apparaît cependant toujours dès la naissance, pour se développer dans les

premières années, alors qu'il semble que l'oxycéphalie n'apparaisse que vers 2 ou 3 ans. Nous avons insisté beaucoup sur le caractère important de l'hérédité dans la dysostose ; elle est exceptionnelle dans l'acrocéphalie ; peut-être même avons-nous dit et suivant l'opinion de Crouzon, les cas d'acrocéphalie héréditaire ne seraient-ils que des cas de dysostose.

Quant à l'étude radiographique, elle montre des caractères communs en ce qui concerne l'amincissement de la calotte, l'approfondissement des fosses nasales moyennes et antérieures, mais il y a des caractères différents. L'acrocéphalie présente une fosse cérébrale moyenne sur le même plan que la fosse cérébrale postérieure, l'angle sphénoïdal est plus ouvert d'où lordose basillaire.

Enfin, on constate souvent un allongement du maxillaire supérieur et un prognathisme supérieur. L'angle facial est au-dessus de la normale mais il est plus élevé que dans la dysostose.

ETIOLOGIE ET PATHOGENIE

C'est un chapitre sur lequel on est très mal renseigné et qui est très peu connu, aussi en est-on réduit à de pures hypothèses.

Il y a peu de raisons de soupçonner ici la syphilis. Cliniquement on n'en retrouve aucune trace. Le laboratoire reste muet au cours de tous les examens qui ont été faits.

Il ne s'agit pas non plus de rachitisme, malgré qu'on ait pu trouver chez un sujet un rachitisme léger.

Il n'existe aucune intoxication, ni aucune cause apparente de ce syndrome de dystrophie osseuse. De nombreuses hypothèses ont été émises depuis Virchow.

Successivement on a incriminé :

Une compression des bords osseux dans l'utérus ;

Une particularité ethnique ;

Une affection des méninges se propageant au squelette osseux.

Faut-il admettre, comme M. Bertolotti l'a fait pour le syndrome acrocéphalique une *origine pluriglandulaires*, ainsi qu'on aurait pu être tenté de l'admettre, d'après la première observation de Crouzon, et la malade d'Apert et Bigot, où l'on pouvait constater la présence d'un goître ? La première malade du reste avait été traitée à tort pour un goître exophtalmique mais il ne pouvait être question chez elle de syndrome thyroïdien.

De même, un des petits malades avait été pris pour un myxaedemateux; un autre pour un adénoïdien : il est peu vraisemblable que l'on puisse retenir cette origine.

Il semble plutôt avec Crouzon qu'il faille faire entrer cette malformation dans les *dystrophies héréditaires tératologiques*, de nature inconnue qui portent quelques fois sur le maxillaire et sur les dents comme l'ont montré Magitot et Galippe et que l'on peut retrouver dans certaines familles comme chez Charles Quint et ses descendants. Ces anomalies d'ailleurs sont associées souvent à d'autres stigmates de dégénérescence.

Nous citerons enfin pour en terminer avec ce chapitre, l'opinion de MM. Papillault et Desoille qu'ils ont émis au cours d'une communication à la Société médicale des Hôpitaux dans sa séance du 31 mai 1929.

Frappés par le fait que l'affection décrite par Crouzon, se traduit par de l'Hypertension précoce avec exophtalmie et se rencontre aussi bien chez les acro-

céphales que chez les scaphocéphales, ces auteurs pensent qu'il s'agirait en somme d'une complication : Un scaphocéphale où un acrocéphale fera un syndrome de Crouzon si la gêne intra crânienne est trop marquée. Hypothèse intéressante certes, mais n'expliquant pas que le syndrome de Crouzon soit familial alors que l'acrocéphalie le soit peu. D'autre part peut-être trop purement mécaniste.

THERAPEUTIQUE

Il est bien difficile d'en parler quant il s'agit d'une affection dont l'évolution est telle, en général, qu'elle est constituée, d'une façon irrémédiable dès les premières années de la vie, et qui ne semble à aucun moment menacer la vie de l'individu.

Elle n'entraîne par la suite aucun trouble fonctionnel grave en dehors des troubles oculaires. Cette complication en effet, pourra seule dicter à un moment donné une action thérapeutique chirurgicale :

Sans vouloir parler de trépanation décompressive justifiée dans de pareils cas, Anton et Brauwn ont proposé la ponction du corps calleux. Ces auteurs l'ont tentée dans un cas d'oxycéphalie avec stase papillaire. Cette intervention amena la disparition de la céphalée et une amélioration notable de la vision.

Rappelons que l'intervention consiste à pratiquer une trépanation de très petit diamètre, juxta mediane à la partie supérieure et antérieure de la voûte crânienne. On incise légèrement la dure-mère et l'on glisse le long de la face interne de l'hémisphère, jusqu'au corps calleux, une sonde de métal souple.

On perfore le corps calleux et l'on met ainsi en

communication les espaces ventriculaires avec les espaces sous Arachnoidiens.

Une telle intervention dont le danger est minime, a été pratiquée par le D^r De Martel, Service Pierre Marie (rapporté in thèse Chatelain) pour deux cas d'hydrocéphalie par tumeur cérébelleuse chez des enfants.

Peut-être pourrait-elle être utile dans la dysostose et éviter l'évolution vers la cécité.

OBSERVATION

Le malade dont nous nous proposons de rapporter l'observation se trouve actuellement dans le service de notre maître M. le Docteur Flandin, à l'Hôpital Broussais. Avant d'aller plus loin, nous voudrions le remercier pour la bienveillance et les conseils qu'il a bien voulu nous prodiguer au cours de l'élaboration de ce modeste travail.

Le malade R... Victor âgé de 47 ans célibataire, habite Paris au 6 de la rue Trousseau (II^e), il est journalier.

Il est entré dans le service le 28 juillet pour des troubles respiratoires sur lesquels nous ne nous étendons point.

Dyspnée — amaigrissement — perte des forces — anoréxie. Une expectoration muco-purulente, sans hémoptysie et en effet, il présente des lésions de tuberculose fibreuse discrète dont l'état est stationnaire, c'est tout ce que nous en dirons.

Examiné dans le service on s'aperçoit qu'il présente tous les signes de la maladie décrite par Crouzon, la dysostose cranio-faciale.

Déformation du crâne :

On trouve en effet une bosse médiane au niveau du bord supérieur du frontal. Elle est peu

volumineuse, arrondie, dure, lisse. On ne note ni irrégularités, ni dépressions, sauf peut-être un léger aplatissement à son bord supérieur. Elle n'est pas douloureuse. En palpant toute la voûte crânienne on note que le frontal s'élève en haut et en arrière en une courbe régulière jusqu'au pariétaux. A ce niveau il y a une forte dépression horizontale prenant tout l'hémisphère, puis la courbe réapparaît et s'accentue au niveau de l'occipital où la protubérance externe détermine une forte saillie. Cette palpation a été pratiquée sans révéler aucune douleur : nous n'avons perçu ni crête transversale ni crête horizontale ; il n'y a aucune trace des sutures.



Déformation de la face :

1° — Prognathisme du maxillaire inférieur. Les dents inférieures mauvaises et mal implantées sont à 3 ou 4 cm. des dents supérieures. Cette saillie est d'autant plus accusée que la lèvre supérieure est anormalement brève et se creuse d'un léger sillon longitudinal.

2° — La racine du nez est élargie.

3° — Le nez en (bec de perroquet) est d'une netteté absolue.

Toutes ces déformations nous l'avons vu, sont expliquées par une atrésie du maxilaire supérieur ; Elle est visible, et caractérisée par un renforcement des régions sous-orbitaires. Elle est palpable, on les sent se diriger obliquement en arrière et en bas quand on les suit en partant du bord inférieur de l'orbite. Ces déformations caractéristiques déterminent une gêne appréciable dans la mécanique respiratoire, surtout la nuit quand le malade est en décubitus horizontal. Par contre, nous n'avons noté aucun trouble net de l'odorat. Quand on fait ouvrir la bouche au malade, on note une déformation que nous n'avons vu signalée nulle part. C'est une déformation de la voute palatine en ogive et dont les côtés se rejoignent à angle très aigu.

Le sommet de cette ogive est en effet un sillon antéro-supérieur large de quelques millimètres à peine. Latéralement et à la partie inférieure on aperçoit

deux masses arrondies, symétriques, dures et non douloureuses.

Troubles oculaires.

Ce qui frappe avant tout quand on s'approche du malade c'est l'exophtalmie accentuée. En effet, il y a une protrusion considérable des yeux qui sont exorbités, à fleur de tête. Au point qu'on a l'impression qu'ils sont beaucoup plus volumineux que normalement. Le globe oculaire déborde largement le cadre osseux orbitaire qui ne le protège plus. Il y a une distance de 22 mm. entre le sommet de la cornée et le milieu du rebord orbitaire externe. De même, la cornée dépasse une ligne joignant le rebord orbitaire supérieur au rebord orbitaire inférieur. Cependant, les voiles palpébraux recouvrent normalement les globes oculaires qui sont animés de mouvements lents. Il est intéressant de noter qu'ici aussi on ne retrouve aucune lésion sclérotique ou cornéenne dans les antécédents.

Musculature externe.

Pas de strabisme, ni de ptosis.

Dans les mouvements de latéralité des globes oculaires on note des battements menus et fréquents au niveau de la paupière supérieure.

Musculature interne.

Elle est peu touchée.

Les réactions à la lumière et à l'accomodation sont normales.

Les pupilles sont petites, déformées et cela très nettement pour la pupille droite.

Le malade se plaint que son accuité visuelle à gauche soit diminuée.

Un examen ophtalmoscopique pratiqué à l'hôpital Cochin a donné les résultats suivants :

Acuité œil droit 6/10 après correction (astigmatisme myopique).

Acuité œil gauche 1/10 myopie supérieure à 10 dioptries et opacité cristalline.

Exophtalmie des deux yeux et augmentation considérable de l'écartement palpébral.

Exophtalmie partiellement réductible, plus accusée en bas.

Motilité du globe et champ visuel périphérique normaux.

Pupilles inégales, la droite légèrement plus grande et déformée, réflexes normaux.

Fond d'œil :

Anneau scléral du bord temporal de la papille (œil droit) et anneau temporal (œil gauche) atrophiques.

Opacité cristalline de l'œil gauche.

L'examen complet montre que le malade ne s'est jamais plaint de céphalée et n'a jamais présenté de crise convulsive. Il n'y a aucun trouble intellectuel, son état mental est satisfaisant. Il a été à l'école jusqu'à 12 ans, a obtenu son certificat d'études et a travaillé pendant neuf ans comme clerc chez un huissier.

Nous n'avons pas trouvé d'autres malformations osseuses à part quelques nouures au niveau des articulations (restes d'un rachitisme léger et ancien) et une déformation légère, en arc, des tibias.

Pas de malformations viscérales décelables, testiculaires ou autres.

La tension artérielle est de 9-11 au Vaquez ; le cœur est normal, les urines ne contiennent ni sucre, ni albumine, une réaction de Bordet, Wassermann a été pratiquée, elle a été négative; on n'a pas fait de Ponction Lombaré.

L'étude des antécédents, en particulier familiaux du malade est fort instructive, car elle permet de retrouver le caractère fondamental de cette maladie qui est d'être héréditaire et familiale ; en ce qui le concer-

ne, aussi loin que ses souvenirs peuvent remonter, il se rappelle avoir toujours eu le même aspect.

Son père et sa mère sont morts en 1900, et semblaient normalement constitués.

Mais il a des frères ;

Un de 49 ans, marié, ne présente pas ces déformations. Il a deux enfants qui sont normaux

Un autre de 40 ans est lui aussi absolument normal.

Par contre, il a une sœur âgée de 32 ans, qui au dire du malade présenterait les mêmes déformations cranio-faciales.

Nous n'avons pu malheureusement les retrouver, le malade brouillé avec sa famille depuis une dizaine d'années a perdu leurs traces.

Mensurations pratiquées :

Diamètre mento-bregmatique	240 mm.
Distance de la racine du nez à la fosse occipitale	175 —
Diamètre bi-malaire	125 —
Diamètre bi-Mastoidien	122 —
Distance de la racine du nez au Bregma en arrière de la bosse	179 —
Grand diamètre de la bosse occipitale au menton	218 —

Diamètre biamiculaire	129 —
Longueur du maxillaire inférieur	115 —
Diamètre transversal du front au niveau de l'arcade sourcillière	126 —
Diamètre bi-pariétal à 6 centimètres au-des- susdu conduit auditif externe	141 —

RADIOGRAPHIE

Une radiographie de face et de profil a été pratiquée dans le service le lundi 8 janvier 1931, elle est instructive, car on y décele les déformations caractéristiques de la dysostose cranio-faciale.

Aspect des os de la voute.

Dans l'ensemble, le profil radiographique des os de la voute est le suivant : La région frontale s'élève en haut et en arrière, d'une façon rectiligne, sans ondulation, en décrivant une véritable courbe frontale, elle atteint alors une légère tuméfaction ; cette tuméfaction se continue en arrière, par une ligne horizontale présentant une dépression assez nette. Le profil se continue alors et descend en une courbe qui s'incurve régulièrement jusqu'au niveau de la protubérance externe marquée par une légère exostose. Ce profil a presque la régularité d'un segment de cercle. Au point où elle atteint la protubérance externe, l'écaille se coude insensiblement pour former le fond de la fosse cérébelleuse.

Texture des os de la voute.

Les impressions digitales ne sont dans le cas que nous rapportons ni très profondes, ni abondantes ;

alors que dans les observations signalées, elles prédominaient à la région frontale, on les trouve ici, dans les régions occipitale et pariétale.

Nulle part enfin on ne distingue de trace de sutures osseuses qui sont nettement visibles sur les radiographies d'adultes bien au delà de 50 ans. Il semble indiscutable, qu'il existe une synostose généralisée de tous les os du crâne.

Il est cependant un fait qui nous a frappé et sur lequel nous voudrions attirer tout particulièrement l'attention. Dans le cas type qui a servi de description au Docteur Crouzon et dans les observations suivantes publiées par de nombreux auteurs, on insistait sur l'amaigrissement de la paroi osseuse, en particulier au niveau de la tumeur. Or, si on examine les clichés de notre malade, on est frappé par l'épaisseur considérable de la paroi osseuse, atteignant son maximum au sommet du crâne et à la protubérance occipitale externe (5 centimètres environ).

Base du crâne.

Envisageons maintenant la conformation de la base du crâne.

D'avant en arrière, nous remarquons que le plan Ethmoidéal s'incline très fortement en bas et en arrière. Il offre cette particularité remarquable que, au lieu de former une lame régulière légèrement ondulée et continue jusqu'à la selle turcique, il apparaît sur le cliché radiographique, comme formé d'une sé-

rie de degrés incurvés, inbriqués en escalier, dont la concavité regarde en haut et en arrière et qui descendent vers la selle turcique avec l'inclinaison que nous avons indiquée.

Au plan ethmoidal fait la selle turcique. Elle est légèrement agrandie, mais de forme régulière et normale. Les apophyses clinoides antérieures et postérieures sont parfaitement reconnaissables. La selle turcique avec sa concavité nette, l'intégrité des apophyses clinoides permet donc d'affirmer l'intégrité anatomique de la selle turcique. Le rocher est remarquable par son aspect court, ramassé et trapu. Il est orienté beaucoup plus transversalement qu'à l'état normal.

Il surplombe la fosse cérébelleuse. Celle-ci est à peu près régulière, on y voit d'une façon très nette l'empreinte des sinus.





Notons que son diamètre vertical, est nettement plus court que le diamètre vertical normal.

Insistons sur ce point que la fosse cérébelleuse est située beaucoup plus bas que la fosse cérébrale moyenne (constatation, comme nous l'avons vu, essentiellement différente de celles qui ont été faites sur les crânes d'acrocéphale. Comme nous le verrons en outre par les mensurations que nous donnerons; il existe une cyphose basillaire très nette.

Un dernier élément est formé par l'étude des sinus osseux relativement peu développés sauf le sinus frontal de dimensions vraiment normales, le sinus sphénoïdal est visible ainsi que la lumière du trou auditif. Les cellules mastoïdiennes sont moins nombreuses qu'à l'état normal, mais l'on sait les très grosses différences individuelles que l'on constate dans le nombre et la répartition de ces cellules.

Le massif facial.

Présente également des modifications importantes de la cavité orbitaire et des maxillaires. La cavité orbitaire est notablement réduite dans sa profondeur. Cette réduction tient à l'inclinaison plus marquée de la paroi supérieure que nous avons étudiée plus haut. Elle tient également à ce que la portion de la petite aile du sphénoïde, qui contribue à former le fond de l'orbite est redressée, presque verticale au lieu d'être oblique en bas et en arrière.

Enfin dernier élément de réduction, moins impor-

tant il est vrai, la paroi inférieure est assez fortement soulevée par le sinus maxillaire très largement développé. Le maxillaire supérieur présente une réduction notable de hauteur de sa portion ascendante et surtout du corps même de l'os, là où sont creusées les alvéoles dentaires; par contre, comme nous venons de le voir, le sinus est largement développé. C'est en grande partie, cette atrophie de la partie antérieure, sous-nasale du maxillaire supérieur qui explique le prognatisme du maxillaire inférieur dont la structure est à peu près normale.

Mesure de l'angle sphénoïdal.

Trois points de repère :

N.^{me} Le Nasion point de jonction naso-frontal.

S. L'Epiphion ou tubercule pterygoidien.

B. Limite antérieure du trou occipital ou Basion.

Normalement cet angle est de 130 à 136 degrés. Dans notre cas il est de 125 degrés 30' donc plutôt diminué et déterminant une cyphose basillaire.

Mesure de l'angle facial constitué par la ligne naso-maxillaire et la ligne allant du rebord alvéolaire au trou auditif; normalement il est de 55 degrés, chez notre malade, il est augmenté et mesure 78 degrés.

CONCLUSIONS

En résumé, la dysostose cranio-faciale héréditaire décrite pour la première fois par Crouzon en 1912, paraît bien être aujourd'hui une affection, sur la pathogénie de laquelle il semble difficile de se prononcer. Il est vraisemblable d'ailleurs qu'il faille plus la considérer comme une malformation tératologique que comme une maladie.

Cliniquement. — A côté de l'acrocéphalie, bien décrite par Virchow, elle mérite de prendre place en un type clinique constitué par une triade symptomatique.

Lésion crânienne, lésion faciale, troubles oculaires. — (Exophtalmie, Strabisme, atrophie optique). Triade symptomatique qui se rencontre souvent suivant le type *héréditaire et familial*.

Radiologiquement.

Au niveau du massif facial.

Réduction de la cavité orbitaire.

Atrophie partielle des maxillaires supérieurs.

Prognathisme du maxillaire inférieur.

Au niveau de la base.

Cyphose de la base et à l'encontre de l'acrocéphalie, fosses cérébelleuses situées plus bas que l'étage moyen.

Au niveau de la voûte.

Amincissement de la paroi et impressions digitales marquées.

Il nous paraît intéressant de remarquer que dans notre cas la voûte était très épaisse et les impressions digitales rares et peu abondantes, c'est la première fois qu'un tel fait est signalé.

C'est une malformation qui mérite donc d'être décrite, tout au moins pour la distinguer des malformations cranio-faciales évolutives.

Vu : Le Président,
Ch. ACHARD.

Vu : Le Doyen,
BALTHAZARD.

Vu et permis d'imprimer :
Le Recteur de l'Académie de Paris,
CHARLETY.

BIBLIOGRAPHIE

- CROUZON. — Dysostose cranio-faciale. *Soc. Méd. Hop.*
Paris 10 mai 1912.
- CROUZON. — Contribution au chapitre des Dystrophies cranio-faciales localisées. *Presse médicale*,
n° 73, 7 septembre 1912.
- CROUZON ET CHATELAIN. — Un nouveau cas de dysostose cranio-faciale héréditaire. *Soc. Méd. Hop.*,
4 décembre 1913.
- CROUZON. — Une nouvelle famille atteinte de dysostose cranio-faciale héréditaire. *Soc. Méd. Hop.*,
16 mai 1915.
- CROUZON ET SEVAL. — Un nouveau cas de Dysostose cranio-faciale héréditaire. *Soc. Méd. Hop.*, 25 mai
1928.
- CROUZON. — Une nouvelle famille atteinte de dysostose cranio-faciale héréditaire. *Annales de médecine*,
janvier 1929.
- CROUZON ET REGNAULT. — Etude sur la dysostose cranio-faciale héréditaire, extrait des *Annales d'anatomie pathologique*, 6 juin 1929.
- CROUZON. — Etudes sur les maladies familiales nerveuses et dystrophiques. Masson éditeur, 1929.

REGNAULT. — Un crâne de maladie de Crouzon. *Soc. d'anatomie*, 14 mai 1929.

REGNAULT. — Un crâne de maladie de Crouzon, 4 juillet 1929.

CHATELAIN. — Thèse, Paris 1914.

APERT ET BIGOT. — Publication à *Soc. Méd. Hop.*, 23 décembre 1921.

Robert DEBRE ET Mlle PETOT. — Une famille atteinte de Dysostose cranio-faciale. *Soc. Méd. Hop.*, 9 juillet 1926.

COMBY. — Publications à la *Soc. Méd. Hop.*, 23 juillet 1926.

ROUBINOWITCH, CROUZON, FOULON ET Gilbert DREYFUS. — Deux nouveaux cas isolés de Dysostose ni familiale, ni héréditaire, 20 mai 1929.

KUTTNER. — Observation in thèse Chatelain, 1914.

HERNANDEZ LOECHE. — Observation citée par Crouzon.

MERSMANOFF de Genève. — *Archivos d'ophtalmologia hispano-américanos*, novembre 1928.

MONTHUS ET CHENNEVIERE. — Dysostose cranio-faciale. Etude clinique et pathologique. *Soc. Méd. Hop.*, juin 1929. *Archives maladies enfants*, septembre 1929.

MONTHUS CADILLAC ET CHENNEVIERE. — Symptômes oculaires dans la Dysostose cranio-faciale. *Bulletin Société ophtalmologique*, Paris, Avril 1929.

PESME. — Dysostose cranio-faciale. *Archives ophtalmologiques*, décembre 1929.

PAPILLAUT et DESOILLE. — Etude sur les crânes dysostotiques. *Soc. Méd. Hop.*, 31 mai 1929.

Henri FISCHER. — Dysmorphies congénitales du Rachis. Thèse Bordeaux, 1928.

D. M. GREIG. — Oxycéphalies. *Edimbourg médical journal*, avril, mai, juin 1926.

BERTOLOTI. — Syndrome oxycéphalique. *Presse médicale*, 2 mai 1914.

LAIGNEL LAVASTINE ET BOQUIEN. — 2 cas frustes de dysostose. *Société Neurologie de Paris*, 5 février 1931.

Imp. spéciale de la Librairie Le François, 91, bd St-Germain, Paris



